

Zavod za kliničku imunologiju i reumatologiju ♦ Klinika za unutarnje bolesti
Klinička bolnica "Dubrava" ♦ Avenija G. Šuška 6 ♦ 10000 Zagreb

AKUTNO BUBREŽNO ZATAJENJE KOD BOLESNICE S NASLJEDNOM MIOPATIJOM ACUTE RENAL FAILURE IN A PATIENT WITH CONGENITAL MYOPATHY

Melanie Ivana Čulo ♦ Ana Gudelj Gračanin ♦ Joško Mitrović
Silva Pukšić ♦ Anamarija Sutić ♦ Jadranka Morović-Vergles

Nasljedne miopatije čine skupinu bolesti uzrokovanih poremećajem proizvodnje energije u skeletnim mišićima te mogu biti uzrokom povišenih vrijednosti kreatin-kinaze. Uzrokovane su nasljednom poremećajem metabolizma glikogena, lipida i purina ili poremećajem transporta elektrona u mitohondrijima. Najčešće se simptomi javljaju u djetinjstvu i adolescenciji, ali mogu se prvi puta mogu javiti i u odrasloj dobi. Dominantno kliničko obilježje su bolovi i slabost mišića vezana uz napor.

U radu smo prikazali 23-godišnju bolesnicu s anamnestičkim podacima o slabosti i bolovima u mišićima uzrokovanim fizičkim aktivnostima koji se javljaju od djetinjstva. Prije dvije godine primljena je u Kliniku zbog rabdomiolize (kojoj je prethodila veća fizička aktivnost) uz mioglobulinuriju i posljedično akutno bubrežno zatajenje. Liječena je hemodijalizom uz normalizaciju bubrežne funkcije. Nalaz EMNG je bio uredan. PHD nalaz biopsata deltoidnog mišića upućivao je na upalnu miopatiju te je započeto liječenje glukokortikoidima. Tijekom te hospitalizacije nakon pomno uzetih anamnestičkih podataka posumnjano je na nasljednu miopatiju. Nakon nekoliko mjeseci, po izostavljanju glukokortikoida dolazi do povišenih vrijednosti kreatin-

kinaze te je ponovljena obrada. EMNG nalaz i vrijednosti ANA, anti-Mi te anti-Jo1 antitijela bile su uredne. Zbog osnovane sumnje na nasljednu miopatiju bolesnici je u Izraelu u Kliničkoj bolnici Hadassah u Jeruzalemu učinjena genska analiza i ustanovljena mutacija oba gena za karnitin palmitoil transferazu II (CPT II) uz posljedičnu deficijenciju transferaze.

U bolesnika s povišenim vrijednostima kreatin kinaze, nakon detaljnih anamnestičkih podataka i fizikalnog pregleda diferencijalnodijagnostički moramo misliti i na nasljedne miopatije. Deficijencija karnitin palmitoil transferaze II urokuje poremećaj transporta dugo-lančanih masnih kiselina u mitohondrije i najčešći je oblik rekurentnih rabdomioliza u nasljednim miopatijama. Nasljeđuje se autosomno recesivno. Simptomi nastaju nakon težih fizičkih aktivnosti, gladovanja, infekcija ili izlaganja hladnoći. Između napada bolesnici su obično bez simptoma. Kod navedenog deficita preporučuje se bolesniku restrikciju unosa lipida, izbjegavanja potencijalnih okidača rabdomiolize uz dijetetske mjere koje uključuju unos srednje-lančanih umjesto dugo-lančanih masnih kiselina.

Ključne riječi: nasljedna miopatija, akutno bubrežno zatajenje, prikaz bolesnika